



シーズ名

簡易 DNA 検査キットによる遺伝情報取得と加齢黄斑変性の個別化医療

所属・役職・氏名

視覚病態学・教授・本田 茂 (HONDA, Shigeru)

### <要旨>

加齢黄斑変性(AMD)は我が国を含む先進国における代表的中途失明原因である。AMDの発症や進展および治療効果には遺伝因子が大きく関わっていることが知られているものの、遺伝子検査の煩雑さから現状では実際の診療に遺伝情報が応用されることはない。臨床所見によって治療法を選択する場合、実際には臨床的判別が困難な症例も多く診断バイアスが生じやすい。そこで、簡易DNA検査キットを用いてAMDの治療効果と関連する遺伝子多型のタイピングを行い、その情報に基づいた治療選択(個別化医療)を推進する。

### <研究シーズ説明>

1) AMDの治療効果は遺伝因子の影響を受ける

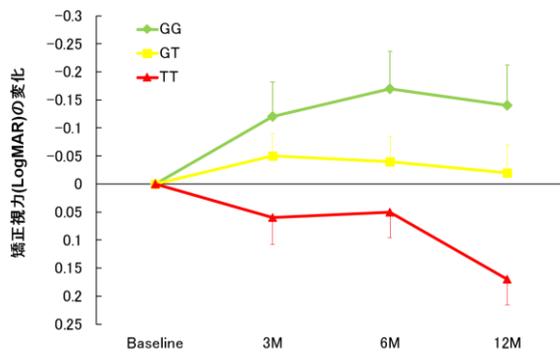


図1 AMDに対する光線力学療法(PDT)後の視力経過

PDT後の12か月視力予後はARMS2遺伝子A69S多型のGG型を持つ患者では改善し、TT型では悪化する。GT型はその中間の結果を示した。同様の結果が36か月視力予後でも確認された[論文1]。

このような遺伝子多型とPDTの予後との関連がCFH遺伝子、CD36遺伝子などにおいても確認されている。

2) 治療前の遺伝子タイピングによる個別化医療

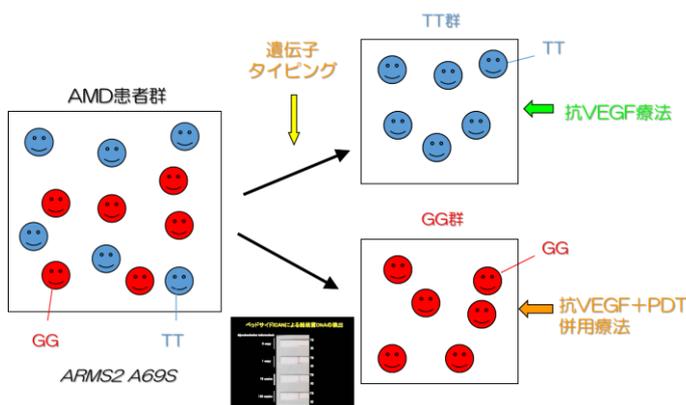


図2 AMD患者の遺伝子タイピングと治療選択

各AMD患者のARMS2遺伝子型を事前に調べる事で、GG型の遺伝子型を持つ患者にはAMDの基本治療である抗血管内皮増殖因子(VEGF)療法にPDTを併用する事でより高い治療効果(視力の改善と再発の抑制)が期待できる。

さらに、このような遺伝子型タイピングを外来診療室やベッドサイドで行える簡易DNA検査キットを用いることで、遺伝情報を用いた個別化医療を日常診療に取り込みやすくなる。

### <アピールポイント>

遺伝情報を基にした治療選択は診断バイアスを生じないため、より客観的な情報に基づいた最適化医療を行う事ができる。また、簡易DNA検査キットの使用によって遺伝情報の取得をより身近に行うことができる。

### <利用・用途・応用分野>

簡易DNA検査キットは遺伝情報が有用なあらゆる疾患の日常診療に役立つことが期待される。

### <知的財産権・論文・学会発表など>

- Nakai S, Honda S, Matsumiya W, Miki A, Nakamura M. ARMS2 variants may predict the 3-year outcome of photodynamic therapy for wet age-related macular degeneration. Mol Vis. 23:514-519, 2017.

### <他分野に求めるニーズ>

簡易DNA検査キットの作成と改良に対する共同研究

キーワード

簡易DNA検査キット、遺伝情報、加齢黄斑変性、個別化医療